Tema 6. La revolución genética.

1. Conceptos preliminares.

* Genética. Ciencia que estudia todo lo referente a la herencia biológica, los genes y su expresión en los organismos. Se encarga de estudiar el mecanismo de transmisión de los caracteres de una especie.

Recordemos: Carácter innato / congénito.

Carácter adquirido.

* Desde que surgieron la agricultura y la ganadería el hombre ha manipulado los cruzamientos entre individuos para seleccionar y potenciar determinados caracteres. Sin embargo los primeros trabajos científicos fueron publicados en 1866 por Gregor Mendel.
* Posteriormente, en las primeras décadas del siglo XX, se fueron introduciendo los conceptos básicos de la genética básica o mendeliana: gen, homocigótico, etc. (Bateson y Johannsen).
* En esta época aún no se sabía cuál era la naturaleza de la molécula contenedora de la información genética.
* En los años 40 Griffith demostró la existencia de “un principio transformante” capaz de transformar una cepa inocua de pneumococos en otra patógena productora de neumonía. Más tarde Avery comprueba que esta sustancia es el ADN.

1. Los cromosomas y los genes.

* Un gen es un fragmento de ADN que contiene la información para un determinado carácter hereditario.
* Los genes se sitúan en los cromosomas en lugares concretos llamados locus.
* Un cromosoma se forma a partir del empaquetamiento de una larga fibra o molécula de ADN.

Dibujo. Cromatina/Cromosoma.

* Antes de la división celular las fibras se duplican para que en el reparto cada célula hija obtenga una copia de la misma. Por ello al principio de la división celular los cromosomas están formados por dos cromátidas que permanecen unidos por centrómero.

Dibujo. Estructura de un cromosoma.

* Leyes de los cromosomas.
* Cada especie tiene un número característico de cromosomas en sus células.
* Todos los individuos de una especie tienen el mismo número cromosómico.
* Todas las células de un organismo a excepción de los gametos deben tener igual número de cromosomas.
* En las células eucariotas los cromosomas están repetidos y forman parejas de cromosomas homólogos.

Dibujo. Pareja de cromosomas homólogos.

* En los organismos pluricelulares se distinguen dos tipos de células:
  + Somáticas. Forman el organismo.
  + Gametos. Reproductores.

Las células somáticas tienen parejas de cromosomas. Se caracterizan por su número diploide simbolizado como 2n.

Ejem: Especie humana. 2n = 46.

* Los gametos sólo tienen un representante de cada pareja. Su número cromosómico es haploide y se simboliza como n y coincide con el número de parejas.

Ejem: Especie humana. n = 23.

* Existen dos tipos de cromosomas:
  + Autosomas. Caracteres somáticos.
  + Cromosomas sexuales. Determinación del sexo.

Dibujo: Tipificación de cromosomas en la especie humana.

* En cada especie los cromosomas tienen características que permiten ordenarlos agrupándolos en parejas (tamaño, brazos, bandas, homologías, etc.). Se forma así el cariotipo.

Dibujo. Clasificación de los cromosomas según la relación de tamaño entre sus brazos.

* La representación gráfica del cariotipo de denomina cariograma.

1. Conceptos fundamentales en genética mendeliana.

* Cada gen posee dos versiones, una en cada uno de los cromosomas homólogos que forman una misma pareja. Ambas copias se denominan alelos.
* Un carácter cuyos alelos son idénticos se denomina homocigótico. Si los alelos son distintos el carácter es heterocigótico.

Dibujo. Parejas cromosomicas con ambos tipos de caracteres.

* El alelo que se manifiesta es dominante, el que queda oculto se llama recesivo. Para nombrarlos se usa la inicial del alelo dominante en mayúscula para éste y en minúscula para el recesivo.

Nomenclatura de un carácter. Forma de indicarlo.

* Puede ocurrir que en un carácter heterocigótico no se manifieste ningún alelo sino una mezcla de ambos, en tal caso se denominan alelos intermedios y cada uno se nombra con su inicial en mayúscula.

Ejem: Carácter color de la flor en el dondiego de noche.

* A veces se manifiestan simultáneamente los dos caracteres. Si esto ocurre son codominantes.

Ejem 1: Color del pelo. Ejem 2: Grupo sanguíneo.

* Existen por tanto tres tipos de herencia: dominante, intermedia y codominancia.
* El conjunto de genes que un individuo posee en su genoma constituye su genotipo. Los caracteres que se manifiestan determinan el fenotipo.

Ejem. Pelo negro/Pelo rubio

* Algunos genes se manifiestan de manera distinta según el ambiente en que se encuentran. Un ejemplo es la altura que está influenciada por la dieta y los hábitos saludables.
* Existen dos tipos de características genéticas:
  + Continuas. Gradación: Altura, pigmentación.
  + Discontinuas. Dos opciones: Presencia/Ausencia. Blanco/Negro.

1. ¿Cómo se transmiten los genes?

* Lo estudiaremos con el carácter color de ojos que está determinado por dos caracteres el marrón que es dominante y el verde que es recesivo.

1. Leyes de Mendel.

* Utilizaba plantas a las que consideraba razas puras, con todos sus caracteres en homocigosis, pues las obtenía mediante autofecundación.
* Distingue tres generaciones:
  + Primera. Designada como parentales (P). Son Razas puras. Tras cruzarlas obtiene semillas que al germinar dan lugar a la siguiente generación.
  + Segunda. Llamada primera generación filial (F1). Son todas heterocigóticas. Las semillas obtenidas al cruzarlas generan la siguiente generación.
  + Tercera. Es la segunda generación filial (F2). Surge del cruzamiento de individuos de la anterior.
* Trabaja con diferentes caracteres. Algunos ejemplos son:
  + Color de la semilla. Amarillo o verde.
  + Superficie de la semilla. Lisa o rugosa.
  + Longitud del tallo. Largo o enano.
  + Color de la flor. Roja o blanca.
* Tras sus estudios establece tres leyes:
* Primera. Ley de la uniformidad en la primera generación filial.
  + Su interpretación es que unas características (alelos) dominan sobre otras.
  + Estudio de la primera ley.
* Segunda. Ley de la segregación de los caracteres.
  + El alelo que permanece oculto en la primera generación filial reaparece en la segunda.
  + Estudio de la segunda ley.
  + Su consecuencia es el cruzamiento de prueba que permite determinar el genotipo de un individuo de F2 cruzándolo con el parental homocigótico recesivo.
  + Cruzamiento de prueba.
* Tercera. Ley de la independencia en la herencia de los caracteres.
  + Se estudian simultáneamente dos caracteres situados en distintas parejas cromosómicas.
  + Estudio de la tercera ley.
  + Si los genes están ligados la proporción fenotípica en F2 sería diferente.
* A veces aparecen proporciones diferentes que parecen desobedecer las leyes de Mendel.
  + Alelos letales. Pueden ser dominantes o recesivos y cuando están en homocigosis producen la muerte del individuo.

Ejem. Color del pelo en el cobaya

* + Interacción génica. Una pareja de alelos influye en la expresión de los alelos de otra. Por ejemplo si un gen impide la formación de pétalos no se expresarán los alelos del color.

1. Herencia ligada al sexo.

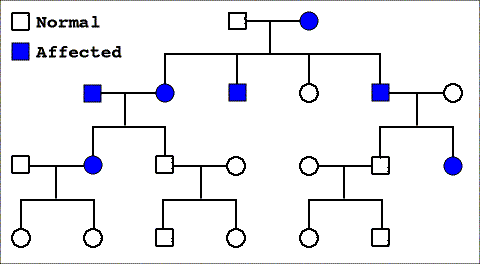
* Tiene lugar en aquellos caracteres cuyos genes se sitúan en los cromosomas sexuales. Estudiaremos tres ejemplos.
  + Daltonismo.
    - Dificultad para distinguir los colores (rojo/verde).
    - Se debe a un alelo recesivo situado en el cromosoma X.
    - Se designa como Xd.
    - Las mujeres pueden ser XX (normal), XXd (normal portadora) o XdXd (daltónica).
    - Los hombres pueden ser XY (normal) o XdY (daltónico).
    - Ejercicio. ¿Qué descendencia obtendremos al cruzar un hombre daltónico con una mujer cuyo padre también lo era?
  + Hemofilia.
    - Imposibilidad de coagulación sanguínea.
    - Se debe a un alelo recesivo situado en el cromosoma X.
    - Designado como Xh.
    - Es letal en homocigosis por lo que las mujeres hemofílicas suelen morir durante el desarrollo embrionario.
    - Las mujeres pueden ser XX (normal), XXh (normal portadora). XhXh (letal, no nacen).
    - Los hombre será XY (normales) o XhY hemofílicos.
    - Ejercicio. Indicar la descendencia de los cruzamientos mujer portadora x hombre normal y mujer portadora x hombre hemofílico.
  + Hipertricosis auricular.
    - Desarrollar pelos largos y gruesos en las orejas.
    - Se debe a un gen situado en el cromosoma Y.
    - Se designa como Yha.
    - Siempre se manifiesta pues el hombre es haploide para tal dotación.
    - Lo transmiten los padres a todos sus hijos varones.
    - XY es normal y XYha con hipertricosis.
* Existen caracteres influenciados por el sexo.
* Tal es el caso de la calvicie que en heterocigosis resulta dominante en el hombre y recesivo en la mujer. Caracterizar.

1. Herencia de los grupos sanguíneos.

* Es un carácter donde se mezclan la codominancia y la herencia dominante.
* Hay tres alelos. El A y B son codominantes entre sí pero dominantes respecto al O que es recesivo.
* Ejercicio. ¿Pueden una mujer del grupo AB y un hombre del grupo O tener un hijo del grupo B? ¿Y del grupo O? Razonar las respuestas. ¿A qué grupos puede donar sangre el primer niño? ¿De cuáles puede recibir?

1. Pedigrís y árboles genealógicos.

* Representan los cruzamientos y características de individuos de varias generaciones.
* El hombre se representa con un cuadrado y la mujer con un círculo.
* Los símbolos de los individuos que no presentan la anomalía son claros y los de los que si la llevan son de color oscuro.
* Las líneas horizontales señalan cruzamientos y/o individuos de la misma generación. Las verticales indican relaciones de parentesco y/o el número generacional.

[](http://www.google.es/url?sa=i&rct=j&q=&esrc=s&frm=1&source=images&cd=&cad=rja&docid=WGsKsVQrwWHGkM&tbnid=aKNecbPefb35sM:&ved=0CAUQjRw&url=http%3A%2F%2Fpedigree.usegrid.net%2F&ei=bgE-UdDxLLCV0QXFmIGYAQ&bvm=bv.43287494,d.ZGU&psig=AFQjCNEE3JoIF557wNN9QGyUonssMYYgwQ&ust=1363104427638448)

* Ejercicio. La acondroplasia es una anomalía determinada por un gen autosómico que da lugar a un tipo de enanismo en la especie humana. Dos enanos acondroplásicos tienen dos hijos, uno acondroplásico y otro normal.
  + La acondroplasia, ¿es un carácter dominante o recesivo?¿Por qué?
  + ¿ Cuál es el genotipo de cada uno de los progenitores? ¿Por qué?.
  + ¿Cuál es la probabilidad de que el próximo descendiente de la pareja sea normal? ¿Y de qué sea acondroplásico?
  + Hacer un esquema del cruzamiento.